

## LOS CROMOSOMAS SEXUALES EN LA ESPECIE HUMANA

### Breve introducción

*Estas son unas nociones rápidas que no excluyen el estudio de los contenidos del tema, en este caso, por tu libro de texto. No olvides preparar por el libro el apartado de "Herencia ligada al sexo en la especie humana". Para ayudaros os pongo en negrilla aquellos términos cuyo conocimiento es imprescindible.*

### Cromosomas sexuales

Recuerda que en la especie humana, el número cromosómico es de 23 pares de cromosomas, 22 son **somáticos (autosomas)**, y un **par** es el **sexual**. Todas nuestras células tienen 23 pares de cromosomas, independientemente de las que sean y del trabajo que realicen, con una sola excepción, las células encargadas de la reproducción (los **gametos**: óvulos y espermatozoides), que tienen justamente la mitad (son **haploides**, recuerda la meiosis), para que cuando se fusionen una con otra, la célula resultante que dará origen al nuevo individuo, tenga 23 pares que es el número que corresponde, es decir se convierte en una célula **diploide**.

En el caso de la especie humana el sexo está determinado por la combinación de dos cromosomas diferentes: X e Y. En los hombres el par es XY, mientras que en la mujer el par es XX.

La herencia ligada al sexo en la especie humana, se debe a la existencia de esos dos cromosomas sexuales (X e Y), cuya combinación determina el sexo masculino (XY), y el femenino (XX). Esto tiene como consecuencia inmediata que la probabilidad de heredar un sexo u otro sea del 50%.

Progenitores: XY (hombre) x XX (mujer)

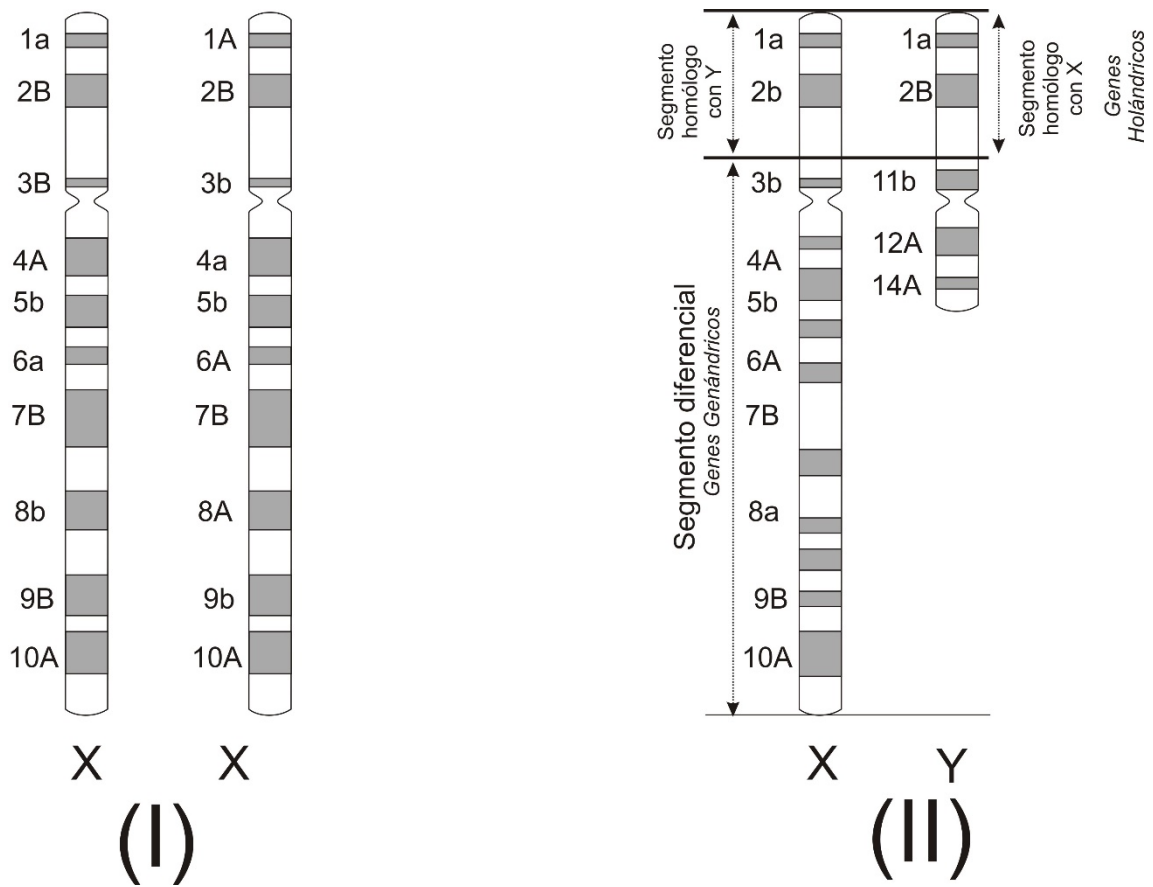
En el caso del hombre produce dos tipos de espermatozoides, el 50% llevan el cromosoma X y el otro 50% el Y. En el caso de la mujer todos son X. Haciendo los oportunos cruzamientos tenemos que los resultados de la tabla ponen de manifiesto que la herencia del sexo es al 50%.

Gametos Hombre	Gametos Mujer	
	X	X
X	XX Mujer	XX Mujer
Y	XY Varón	XY Varón

Sin embargo existe otra singularidad. El cromosoma X es diferente al cromosoma Y. El cromosoma X es mucho mayor que el Y. Vamos a tratar de resumir mucho la situación que se crea por esta razón.

Como ves hay una diferencia sustancial entre el X y el Y. El X es mucho mayor y tiene una mayor cantidad de genes. Pero además ambas cromosomas tienen una parte común (**Segmento homólogo**), y una porción no homóloga (**Segmento diferencial**). Los genes que se encuentran en la porción homóloga se denominan genes **Holándricos**, y los que se encuentran en la parte diferencial son los **Genándricos**.

En la parte común los genes ocupan el mismo lugar, es decir el gen número 1 o el gen número 2, ocupan el mismo sitio (**locus**), tanto en el X como en el Y.



Fíjate en el dibujo que acompaña a este texto. En la figura "I" están representados dos cromosomas X. Corresponden a una mujer. Como ves son iguales en el sentido de que en cada banda oscura hay un gen (1; 2; 3; ..., cada uno controla un carácter). Todos ellos están presentes a lo largo de los dos cromosomas homólogos, cuyos **alelos**, que pueden ser dominantes (A) o recesivos (a), determinan con su presencia que el carácter se manifieste o no.

Pongamos por caso que en la banda "3" está el gen 3, que contiene la información que controla el número de glóbulos rojos. Sus dos alelos son el "A" dominante, que no produce la enfermedad, mientras que el alelo "a", si la produce. Como ves los alelos no son más que las diferentes formas en que se expresa un gen. Cada pareja (uno en cada **cromosoma homólogo**) puede tener la misma información (AA, aa), o bien ser diferentes (Aa).

En el caso del dibujo de la izquierda (I), la mujer no sufriría la enfermedad, ya que en uno de los cromosomas X, el de la izquierda, lleva el alelo dominante “3B” frente al alelo del mismo gen que está en el cromosoma de la derecha, que es recesivo “3b”.

Veamos el caso de la figura (II). Como ves el gen 3 está en el cromosoma X a través del alelo “b”, pero este gen no tiene otro “homólogo” en el cromosoma Y con el que competir por expresarse, y por lo tanto se manifiesta, aun siendo recesivo.

## **HERENCIA LIGADA AL SEXO**

Resulta obvio que en los cromosomas sexuales se encuentran los genes que intervienen en la determinación del sexo del individuo desarrollando los caracteres sexuales primarios (el aparato reproductor, glándulas y estructuras asociadas, células reproductoras), y también de los caracteres sexuales secundarios.

Sin embargo, y esta es otra singularidad de los cromosomas sexuales de nuestra especie, también llevan genes que nada tienen que ver con el sexo. Efectivamente en los cromosomas sexuales hay también una gran cantidad de genes que controlan otros caracteres puramente somáticos, como la visión de los colores y la coagulación de la sangre, algunos de los cuales se transmiten ligados al sexo, y cuya herencia estudiaremos a continuación.

El desigual tamaño de los cromosomas sexuales, y que estos genes se encuentren en la porción no homóloga (segmento diferencial) del cromosoma X, hace que se hereden forma un poco especial, como ahora veremos.

**MODO DE TRANSMISIÓN: Un ejemplo:**

El daltonismo es la imposibilidad de diferenciar los colores entre verde y rojo, y afecta a las combinaciones entre estos y todos los demás, de modo que el daltónico tiene una apreciación de los colores un poco “especial”.

La visión normal de los colores y su defecto (el daltonismo), está controlada por un gen **situado solamente en el cromosoma X**, cuyo alelo dominante produce visión normal (N), y cuyo alelo recesivo produce daltonismo (n).

¿Qué descendencia se puede esperar de una pareja en la que él es daltónico y ella tiene visión normal?.

Hombre Daltónico                      Mujer visión normal  
 $\underline{X^n}$  Y                      x                       $X^N$   $X^N$

Gametos Hombre	Gametos Mujer	
	$X^N$	$X^N$
$X^n$	$X^nX^N$ Mujer normal	$X^nX^N$ Mujer normal
Y	$X^NY$ Varón normal	$X^NY$ Varón normal

A la vista del resultado tenemos que todos los descendientes tienen visión normal, sin embargo las mujeres (el 100%), aunque no padecen daltonismo, y por tanto tienen visión normal, ¡son portadoras!. ¿Qué trascendencia tiene esta situación?.

Veamos como son los descendientes de una pareja en la que el hombre es normal y la mujer es portadora.

Hombre normal

Mujer normal  
(pero portadora)

$\underline{X^N}$  Y

x

$X^n$   $X^N$

Gametos Hombre	Gametos Mujer	
	$X^n$	$X^N$
$X^N$	$X^nX^N$ Mujer normal pero portadora	$X^NX^N$ Mujer normal
Y	$X^nY$ Hombre daltónico	$X^NY$ Hombre normal

Teniendo en cuenta como se hereda el sexo, tenemos que el cromosoma Y del padre siempre pasa a sus hijos varones, mientras que el X es el que pasa a sus hijas. Por esta razón el padre nunca transmite el daltonismo (ni ninguna enfermedad que se produzca siguiendo estas pautas), a sus hijos varones.

Según estos resultados para el hombre hay dos posibilidades: o ser absolutamente normal, o ser daltónico. Sin embargo para la mujer hay tres posibilidades: que tenga visión normal, que tenga visión normal pero que sea portadora, y la tercera: que sea daltónica.

Como ves el alelo que se encuentra en el cromosoma X masculino (sea cual sea: N o n), se traslada siempre al que forma el par femenino, de modo que el padre nunca transmite el daltonismo a sus hijos varones. Resulta evidente que el hombre nunca es portador.

Recuerda pues que: **en el hombre (XY) el cromosoma X (y lo que lleve asociado), lo recibe ¡siempre de la madre!, y nunca del padre.**

## PROBLEMAS

### Junio 1997

Las mujeres portadoras pueden transmitir una enfermedad sin padecerla. ¿A qué tipo de herencia se refiere?. Realmente ¿nunca pueden padecerla?. Para una enfermedad hereditaria autosómica, ¿podría una mujer ser portadora?. ¿Y un hombre?. Razona brevemente tus respuestas.

### 1999 Junio

El daltonismo depende de un gen recesivo ligado al cromosoma X. ¿Qué tipo de visión cabe esperar en la descendencia de una mujer de visión normal, cuyo padre era daltónico, y un hombre de visión normal cuyo padre era también daltónico?. Indicar fenotipos y genotipos.

### 2000 Junio

Una mujer cuyo padre era daltónico y su madre era normal para la visión de los colores, tiene hijos con un hombre daltónico. A) Cuáles serán los genotipos de ellos y los esperados en la descendencia?. B) ¿Cuáles serán los fenotipos y en qué proporciones?.

### 2005 Septiembre

La hemofilia se debe a un alelo recesivo localizado en el cromosoma X. Una pareja formada por un hombre no hemofílico y una mujer normal cuyo padre fue hemofílico, tiene varios hijos y varias hijas. A) Representa los genotipos de los abuelos maternos, de los padres, de los hijos varones y de las hijas. B) ¿Es posible que alguna de las hijas de la pareja sufra la hemofilia?. ¿Y que la sufra algún hijo varón?. ¿Puede alguna de las hijas ser portadora de la enfermedad?. ¿Y alguno de los hijos?. Justifica las respuestas.

### 2008 Junio

I.5 La distrofia muscular de Duchenne es una enfermedad ligada al sexo que normalmente solo afecta a los varones. Las personas que padecen la enfermedad se van debilitando progresivamente apareciendo estos síntomas a edades tempranas. a) ¿Cuál es la probabilidad de que una mujer que tiene un hermano con la enfermedad tenga un hijo varón afectado? b) ¿Cuál es la probabilidad de que reciba el alelo responsable de la enfermedad un varón que tiene un tío por línea materna que sufrió la enfermedad? c) ¿Y cuál es la probabilidad si quien la sufrió fue su tío por línea paterna?.

### 2017 Septiembre

El daltonismo consiste en la incapacidad de distinguir determinados colores, especialmente el rojo y el verde, tratándose de un carácter recesivo ligado al cromosoma X. Si una mujer no daltónica, cuyo padre era daltónico, tiene hijos con un hombre no daltónico, indique: los genotipos de los progenitores y las proporciones genotípicas y fenotípicas que cabe esperar de su descendencia. (Opción A).